

Exista o variabilitate foarte mare in ceea ce inseamna severitatea bolilor talasemice, de aceea delimitarea intre TALASEMIA MAJORA si TALASEMIA INTERMEDIARA poate crea confuzie. In acest caz este absolut necesara investigarea prin metode de genetica moleculara.

Testarea purtatorilor de talasemie incepe cu ANALIZA HEMOGRAMEI, care indica o anemie hipocroma, microcitara:

- o **Hb (hemoglobina)** – scazuta, dar uneori poate fi normala,
- o **Ht (hematocrit)** – scazut, dar uneori poate fi normal,
- o **RBC (numar de eritrocite)** – normal sau crescut,
- o **RDW (latimea distributiei eritrocitare)** – normal,
- o **MCV sau VEM (volum eritocitar)** – scazut,
- o **MCH sau HEM (concentratia de hemoglobina)** - scazut

si ELECTROFOREZA DE HEMOGLOBINA ce indica HbA₂ crescuta.

DIAGNOSTICAREA MOLECULARA A MUTATIILOR TALASEMICE se refera la “cautarea” modificarilor produse in genele globinice normale, modificari ce au dus la transformarea genelor normale in gene talasemice.

DIAGNOSTICAREA PRENATALA va ajuta sa stiti daca fetusul a mostenit vreo gena talasemica.

Efectuarea si interpretarea corecta a unei hemograme inainte de casatorie poate identifica prezenta talasemiei minore

Pentru mai multe informatii va rugam sa ne contactati la adresa:

Dr. Coriu Daniel
SPITALUL CLINIC FUNDENI,
DEPARTAMENTUL de HEMATOLOGIE
Soseau Fundeni nr. 258, sector 2, Bucuresti
TEL: +4021 318 04 23 / 0729988960
Fax: +4021 318 04 23
e-mail: daniel_coriu@yahoo.com

Materialul pentru brosură a fost elaborat de Dr. Daniel Coriu si Dr. Rodica Talmaci

MATERIAL BIBLIOGRAFIC:

1. Strachan T., Read A.P. *Human Molecular Genetics* 3. Garland Publishing, 2004
2. Elles R. (edited by) *Molecular Diagnosis of Genetic Diseases*. Humana Press, 1996
3. Eleftheriou A. *About Thalassaemia*. Published by Thalassaemia International Federation, 2003

**A FI TESTAT PENTRU TALASEMIE
ESTE FOARTE USOR SI GRATUIT**



BOLILE TALASEMICE PE INTELESUL TUTUROR

Daca tu ai fost diagnosticat ca purtator de talasemie sau esti interesat sa afli mai mult despre aceasta boala, te rugam sa ne contactezi.

Daca tu ai fost diagnosticat ca purtator de talasemie si ai planuri de a avea un copil, te rugam insistent sa ne contactezi in interesul tau si mai ales al copilului.

ACEASTA PUBLICATIE A FOST POSIBILA PRIN FINANTAREA OFERITA DE: ACADEMIA DE STIINTE MEDICALE PRIN PROGRAMUL CERCETARE DE EXCELENTA - Proiect CEE 49, Director Proiect Dr. Daniel Coriu

❖ CE ESTE TALASEMIA ?

Talasemia este o boala care afecteaza capacitatea unei persoane de a produce hemoglobina. Numele de **talasemie** provine din cuvantul grecesc *thalassa* care inseamna „mare” si se refera la zonele din jurul Marii Mediterane unde aceasta maladie are cea mai mare frecventa.

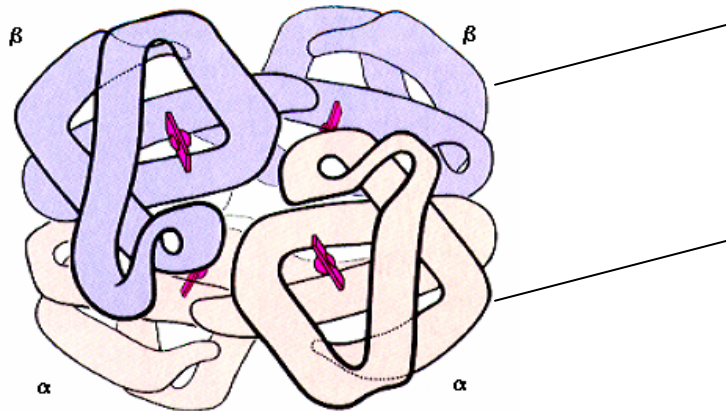
La un adult sanatos exista 3 tipuri de hemoglobina:

Hemoglobina Adulta (HbA) - $\alpha_2\beta_2$

Hemoglobina 2 Adulta (HbA₂) - $\alpha_2\delta_2$

Hemoglobina Fetala (HbF) - $\alpha_2\gamma_2$

Molecula de hemoglobina (HbA) este formata din patru lanturi polipeptidice: 2 lanturi α -globinice si 2 lanturi β -globinice.



HEMOGLOBINA ADULTA NORMALA (HB A) - $\alpha_2\beta_2$

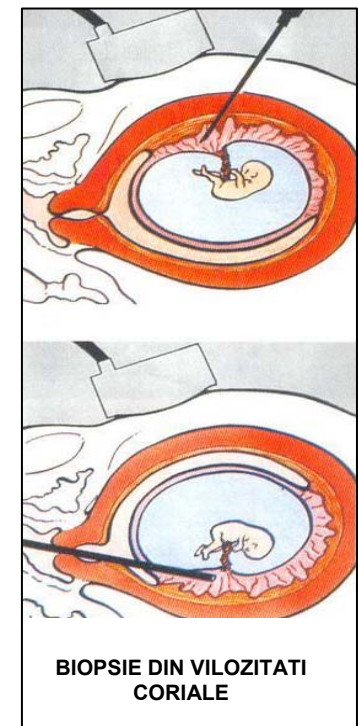
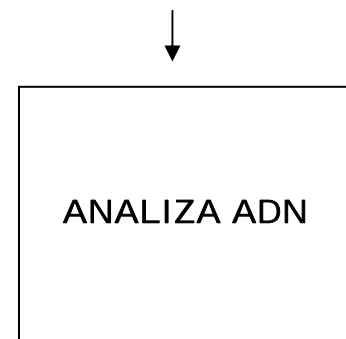
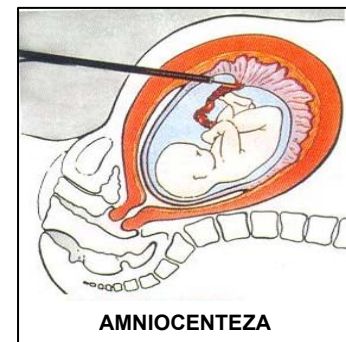
Aceste lanturi globinice sunt produse de gene situate pe cromozomi diferiti. Genele **α -globinice** se afla pe cromozomii

16, iar genele **β -globinice** se gasesc pe cromozomii 11. Pe un cromozom 16 exista 2 gene α -globinice: α_1 si α_2 .

❖ TESTAREA PRENATALA PENTRU TALASEMIE

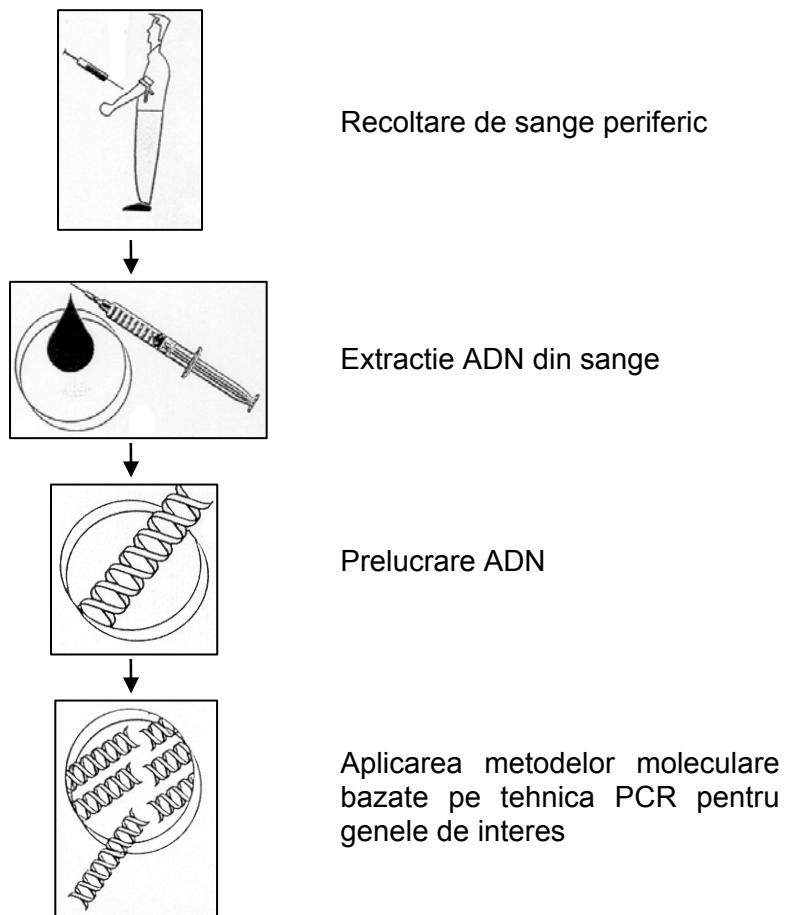
Pentru cuplurile la care diagnosticul de talasemie minora a fost pus la ambii parinti dupa ce partenera a ramas insarcinata, se recomanda efectuarea testelor de genetica moleculara la fat pentru a identifica prezenta mutatiilor talasemice.

Pentru a obtine material fetal se recomanda **AMNIOCENTEZA** sau prelevare de probe din **VILOZITATILE CORIALE**. Ambele pot fi efectuate numai in centre specializate sub control ecografic.



❖ ANALIZA MOLECULARA A MUTATIILOR TALASEMICE

In investigarea moleculara se utilizeaza metode moderne de identificare a mutatiilor din genele globinice: PCR, ARMS-PCR, RFLP-PCR, DGGE, Real Time PCR.

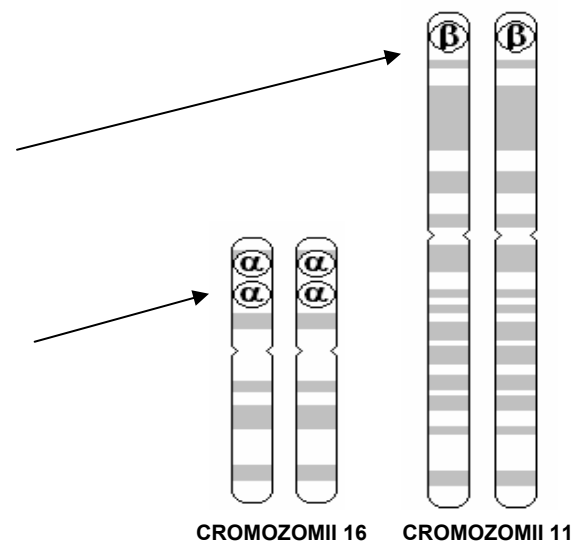


Pe un cromozom 11 exista o singura gena β -globinica. Talasemia apare ca rezultat al alterarii acestor gene prin mutatii la nivelul ADN. Daca o mutatie apare in genele α -globinice (α_1 si/sau α_2) talasemia se numeste **α -talasemie**. Daca o mutatie se produce in gena β -globinica, aceasta determina **β -talasemia**.

Din punct de vedere genetic (gene defecte) persoana cu talasemie poate fi:

HOMOZIGOTA - atunci cand nu are nici o gena globinica (α - sau β -) normala; toate genele α - sau β - sunt defecte.

HETEROZIGOTA - atunci cand are si gene globinice normale (α - sau β -) si gene globinice defecte.



TALASEMIA MAJORA ESTE O BOALA GENETICA (MOSTENITA DE LA PARINTI) - FORMA HOMOZIGOTA, CARE NU POATE FI VINDECATA IN ACEST MOMENT. SINGURA SOLUTIE ESTE PREVENIREA BOLII PRIN

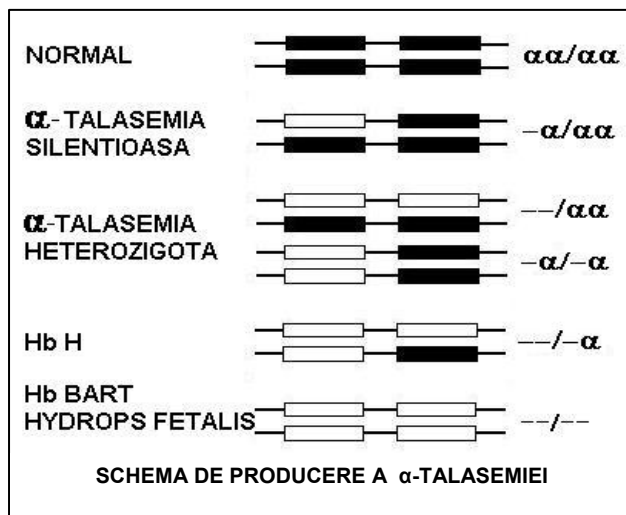
TESTAREA PARINTILOR CARE SUNT PURTATORI (HETEROZIGOTI) DE GENA TALASEMICA.

❖ CE ESTE α -TALASEMIA ?

Producerea de lanturi α -globinice este comandata de 2 gene α -globinice (α_1 si α_2) din cromozomul 16. O persoana are 4 gene α -globinice: α_1 si α_2 pe un cromozom 16 mostenit de la mama si α_1 si α_2 pe celalalt cromozom 16 mostenit de la tata.

DEFECTUL GENELOR α -GLOBINICE PRODUCE α -TALASEMIE.

Daca o persoana are o singura gena α -globinica defecta (din cele patru) aceasta nu va avea nici un fel de manifestare clinica. Aceasta situatie se numeste **conditie de purtator silentios de α -talasemie**. Daca persoana are doua gene α -globinice defecte atunci diagnosticul va fi de **α -talasemie minora**. Un copil cu trei gene α -talasemice defecte prezinta **boala hemoglobinei H**. In α -talasemia majora toate genele α -globinice sunt defecte, se mai numeste **Hemoglobina Bart-Hidrops Fetalis** si produsul de conceptie nu este viabil si va muri in uter.



❖ CE ESTE β -TALASEMIA ?

Producerea de lanturi β -globinice este comandata de o singura gena β -globinica din cromozomul 11. O persoana are 2 gene β -globinice: o gena β -globinica situata pe un cromozom 11 mostenit de la mama si o gena β -globinica pe celalalt cromozom 11 mostenit de la tata.

DEFECTUL GENELOR β -GLOBINICE PRODUCE β -TALASEMIA.

Din punct de vedere clinic, β -talasemia este:

1. **β -talasemie minora** - asimptomatica sau o anemie usoara
2. **β -talasemie intermediara** - mai mult sau mai putin severa
3. **β -talasemie majora** - severa

Din punct de vedere al prezentei genelor defecte o persoana poate fi:

1. **heterozigot** sau **purtator de β -talasemie** - are o gena β -globinica defecta pe un cromozom 11 si o gena β -globinica normala pe celalalt cromozom 11,
2. **homozigot** sau **bolnav de β -talasemie** - are ambele gene defecte.

TALASEMIA MINORA NU ESTE O BOALA CI O CONDITIE GENETICA IN CARE PERSOANA ESTE PURTATOARE ASIMPTOMATICA DE GENA DEFECTA CE VA FI TRANSMISA LA URMASI.

Persoanele purtatoare de gena β -globinica defecta transmit aceasta gena copiilor, care la randul lor devin purtatori de gena β -globinica defecta.